



Trabalhos Científicos

Título: Adrenoleucodistrofia: Um Relato De Caso

Autores: LARISSA DALLAROSA CASTANHO (FACULDADE EVANGÉLICA DO PARANÁ);
CARLOS FERNANDO FAXINA (FACULDADE EVANGÉLICA DO PARANÁ)

Resumo: Relato: Paciente GFM, masculino, 13, apresentou os primeiros sintomas aos 7 anos: agitação psicomotora, agressividade e perda de concentração. Evoluiu com perdas de equilíbrio, visual, de linguagem, da marcha, ataxia e dificuldade para deglutir. A ressonância magnética demonstrou lesão extensa de substância branca com predomínio das regiões parieto-occipitais bilateral. O aumento de ácidos graxos de cadeia muito longa confirmou o diagnóstico de Adrenoleucodistrofia. Ficou internado por três anos em um hospital pediátrico de Curitiba; nesse período foram realizados diversos procedimentos. Atualmente, GFM está em estado vegetativo em home care com equipe multidisciplinar. Introdução: A Adrenoleucodistrofia (ALD) é uma doença hereditária recessiva ligada ao cromossomo X que afeta indivíduos do sexo masculino. Leva a um acúmulo de ácidos graxos de cadeia longa em todos os tecidos, com impacto clinicamente maior no sistema nervoso central e glândulas adrenais. A ALD apresenta três formas principais: forma cerebral (CALD), de aspecto inflamatório desmielinizante; forma não inflamatória (AMN); e insuficiência adrenal isolada. Os sintomas iniciais da CALD se manifestam entre 5 e 10 anos, causando um déficit comportamental e cognitivo progressivo, perdendo as capacidades sensoriais e motoras. Desse modo, o conhecimento da doença e o seu diagnóstico precoce são importantes para o prognóstico da patologia, bem como para o aconselhamento genético e para o avanço terapêutico da ALD. Discussão: O desenvolvimento da ALD leva a um estado vegetativo e morte. Cerca de 20% dos meninos com ALD podem iniciar com insuficiência adrenal, sendo de grande importância a dosagem plasmática de ácidos graxos de cadeia muito longa que se encontram elevados mesmo na ausência de distúrbios neurológicos. Conclusão: A ALD tem um comportamento fenotípico variado. Na infância compromete principalmente o sistema nervoso levando o indivíduo a um estado vegetativo. O tratamento da doença é feito através de medidas de suporte de acordo com a evolução do quadro clínico